



**UNIVERSIDAD
DEL SURESTE**
ESCUELA DE MEDICINA
6to Semestre
Grupo "B"

Neurología

RESUMEN

Dr. José Luis Gordillo

Presenta:

- **Alondra Casaux García**

Enfermedad de Canavan.

Aunque estos bebés parecen normales temprano en la vida, a la edad de tres a cinco meses, la hipotonía, el retraso en la cabeza, la microcefalia y los retrasos en el desarrollo se hacen evidentes.

Con la edad, los niños con enfermedad de Canavan de inicio neonatal / infantil a menudo se vuelven irritables y experimentan trastornos del sueño, convulsiones y dificultades para alimentarse.

La ingestión se deteriora, y algunos niños requieren alimentación nasogastrica o gastrostomías de alimentación permanente.

• Diagnóstico:

Se establece en una prueba con hallazgos clínicos típicos y ácido N-acetilaspártico (NAA) elevado en la orina y/o con variantes patogénicas bialélicas en el ASPA identificadas con pruebas genéticas moleculares.